Trabalhos Científicos

Título: Síndrome Da Deleção Do 2Q37: Relato De Caso

Autores: AMANDA LOPES DE ALENCAR (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MATO GROSSO- CAMPUS SINOP), ANA EMÍLIA FINAMOR CHIARADIA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MATO GROSSO- CAMPUS SINOP), NATHÁLIA ABRANTES LUCENA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MATO GROSSO- CAMPUS SINOP), BRUNA OLIVEIRA DE PAULA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MATO GROSSO- CAMPUS SINOP), JHENNIFER LISTHIL DA COSTA (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MATO GROSSO), ANNA LETÍCIA SANT´ANNA YANAI (UNIVERSIDADE FEDERAL DO MATO GROSSO- CAMPUS SINOP)

Resumo: Introdução: Deleções na região distal 2q37 envolvem a última banda citogenética do braço longo do cromossomo 2. Na literatura, esse tipo de deleção foi descrita em aproximadamente 115 pacientes. Clinicamente, esta condição pode ser caracterizada por braquidactilia, obesidade e baixa estatura, também conhecida como Síndrome de Osteodistrofia Hereditária de Albright-like (SOHA-like). Hipotonia muscular, frouxidão ligamentar, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (DNPM) com deficiência intelectual moderada a grave, são outros aspectos relatados. Descrição do caso: D.K.R., menino, 6 anos e 7 meses, nascido com 39 semanas por parto cesáreo, sem intercorrências. Sem histórico familiar relevante para alterações genéticas. Por apresentar atraso no DNPM e fácies típica, foi avaliado por especialistas e diagnosticado, em pesquisa citogenética por método FISH, com perda terminal do cromossomo 2q37 associada à alteração no gene HDAC4. Não apresenta histórico de convulsões ou características sugestivas de transtorno do espectro autista. Ao exame apresenta altura entre os percentis 50 e 85, peso acima do percentil 97, fenda palpebral oblíqua, hipertelorismo, lábio superior fino, filtro labial apagado, sobrancelhas arqueadas, hipoplasia alar, narinas antevertidas, hipotonia muscular generalizada, braquidactilia, déficit cognitivo e comportamento agitado. Discussão: A deleção do cromossomo 2q37 associa-se a significativos prejuízos a funcionalidade dos pacientes. No caso em questão, entretanto, mesmo com ausência do gene HDAC4, responsável por contribuir para um bom desenvolvimento muscular, ósseo e neurológico, D.K.R. possui boa evolução das habilidades neuropsicomotoras e sociais, devido ao essencial suporte familiar e multiprofissional exercido desde os três anos de idade, pelos profissionais da medicina, neuropsicologia, fonoaudiologia, fisioterapia, terapia ocupacional e equoterapia. Conclusão: Ressalta-se que, apesar das evidências de bons resultados obtidos com a terapia instituída, ainda se torna necessária a busca por melhores estratégias de manejo desses pacientes, devido à variabilidade de apresentações clínicas da síndrome.